Data de Submissão: 11/08/2025
Data de Aprovação: 22/12/2025

RELATO DE CASO

Síndrome de Kinsbourne como um diagnóstico diferencial de encefalite: um relato de caso

Kinsbourne syndrome as a differential diagnosis of encephalitis: a case report

Maria Eduarda Barreto de Siervi[1], Christine Carvalho de Almeida[1], Rebeca Ataíde de Cerqueira[1], Mariele Carvalho Crespo[1], Luan Guanais Soriano[2], Paula Dantas Meireles Silva[3], Paloma Cheab Ribeiro Moura Costa[1]

Palavras-chave:
Síndrome de opsoclonia-mioclonia, Neuroblastoma, Encefalite infecciosa.

Resumo

A síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia, ou síndrome de Kinsbourne, é caracterizada por movimentos oculares involuntários, bruscos, rápidos e multidirecionais, frequentemente associados a tremores posturais, ataxia cerebelar, encefalopatia e distúrbios comportamentais. Seu diagnóstico é feito a partir de 3 dos 4 critérios: (1) opsoclonia; (2) mioclonia ou ataxia; (3) distúrbio do sono; (4) neuroblastoma. Por sua raridade e por ser pouco difundida entre os profissionais de saúde, pode ser confundida com encefalite viral e ataxia cerebelar aguda, o que parece provocar um intervalo de tempo prolongado entre o início dos sintomas e estabelecimento da terapêutica. Visto sua intrínseca relação com neuroblastoma oculto e a importância desse diagnóstico, esse artigo tem como objetivo descrever um caso de síndrome de Kinsbourne com pródromo viral e neoplasia oculta, inicialmente conduzido como encefalite. Uma vez o diagnóstico da síndrome estabelecido, o tratamento consistiu em corticoterapia, infusão de imunoglobulina e exérese tumoral com resposta clínica favorável.

Keywords:
Opsoclonus-Myoclonus syndrome, Neuroblastoma, Infectious encephalitis.

Abstract

Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome, or Kinsbourne syndrome, is characterized by involuntary, abrupt, conjugate, multidirectional eye movements, often associated with postural tremors, cerebellar ataxia, encephalopathy, and behavioral disorders. Its diagnosis is made based on the presence of at least 3 of these clinical features: (1) opsoclonus; (2) myoclonus or ataxia; (3) sleep disorder; (4) neuroblastoma. Due to its rarity and limited awareness among healthcare professionals, it can be confused with viral encephalitis and acute cerebellar ataxia, which seems to cause a prolonged time interval between the onset of symptoms and appropriate therapy. Given its intrinsic relationship with occult neuroblastoma, this article aims to describe a case of Kinsbourne syndrome with a viral prodrome and occult neoplasia, initially managed as viral encephalitis. Once the diagnosis was established, treatment consisted of corticosteroid therapy, intravenous immunoglobulin infusion, and tumor excision with good clinical outcomes.

[1] Hospital Martagão Gesteira, Pediatria - Salvador - Bahia - Brasil.
[2] Hospital Martagão Gesteira, Neurologia Pediátrica - Salvador - Bahia - Brasil.
[3] Hospital Martagão Gesteira, Alergia e Imunologia Pediátrica - Salvador - Bahia - Brasil.

Endereço para correspondência:
Maria Eduarda Barreto de Siervi
Hospital Martagão Gesteira, Pediatria - Salvador - Bahia - Brasil. E-mail: siervimariaeduarda@gmail.com.

Resid Pediatr. 2026;16(3):e1533
DOI: https://doi.org/10.25060/residpediatr-2026-1533

Creative Commons. Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International.

INTRODUÇÃO

A síndrome de opsoclonia-mioclonia-ataxia (OMAS), ou síndrome de Kinsbourne, caracteriza-se por movimentos oculares involuntários, conjugados e multidirecionais, frequentemente associados a tremores posturais, ataxia cerebelar, encefalopatia e transtornos comportamentais.[1] É uma síndrome rara, com incidência estimada de 0,18 por milhão por ano, idade média de apresentação de 18 meses e sem diferença entre os sexos.[2]

A etiologia dessa síndrome ainda não foi completamente elucidada na literatura; entretanto, as evidências sugerem que se trata de um distúrbio imunomediado. Além disso, mais da metade dos casos está associada ao diagnóstico posterior de neuroblastoma, embora apenas cerca de 2 a 3% das crianças com esse tipo de tumor apresentem essa condição.[3] Outras possíveis etiologias são idiopáticas ou pós-infecciosas, como as secundárias a Streptococcus ou ao vírus varicela-zóster.[1]

O diagnóstico é estabelecido com base na presença de pelo menos 3 destas 4 características clínicas: (1) opsoclonia; (2) mioclonia ou ataxia; (3) distúrbio do sono; (4) neuroblastoma.

Como essa síndrome não é amplamente conhecida entre os profissionais de saúde, o intervalo entre o início dos sintomas e o estabelecimento do tratamento adequado costuma ser prolongado, variando de 1 semana a 30 meses, segundo Mitchell et al., com mediana de 4 meses.[4] Koh et al. (1994)[5] sugerem que esse intervalo varia de 2 a 12 semanas, enquanto, para Pohl et al., é de aproximadamente 10,9 semanas.[6]

Esse atraso diagnóstico parece ser multifatorial e, como essa condição frequentemente apresenta pródromos virais, pode ser confundida com encefalite viral e ataxia cerebelar aguda. Portanto, nesses contextos clínicos, a síndrome de Kinsbourne constitui um diagnóstico diferencial relevante que deve ser considerado, especialmente devido à sua relação intrínseca com o neuroblastoma oculto.[7]

Assim, o presente estudo tem como objetivo relatar um caso de síndrome de Kinsbourne inicialmente diagnosticado e tratado como encefalite viral.

RELATO DE CASO

Relatamos o caso de uma lactente atendida em um hospital infantil filantrópico em Salvador, Bahia.

Lactente do sexo feminino, com um ano de idade, previamente hígida, iniciou quadro de febre, prostração e vômitos, que evoluiu com dificuldade para caminhar. Durante a primeira internação, foi diagnosticada com encefalite viral e tratada com aciclovir por 21 dias, período em que desenvolveu tremores, movimentos oculares de opsoclonia e irritabilidade. Foram realizadas análise do líquido cefalorraquidiano e tomografia computadorizada de crânio, cujos resultados foram normais.

Seis dias após a alta, procurou novamente atendimento médico devido a um novo episódio de vômitos e à persistência da ataxia cerebelar. Foram realizadas nova análise do líquido cefalorraquidiano, ressonância magnética de crânio e ultrassonografia abdominal, sem alterações. A criança recebeu alta após a estabilização dos vômitos. Os sintomas de mioclonia, opsoclonia e ataxia foram interpretados como sequelas da encefalite e persistiram após a alta.

Após 6 meses, em consulta ambulatorial com neurologista, recebeu pela primeira vez o diagnóstico de síndrome de Kinsbourne. Foi realizado rastreamento para neuroblastoma, com resultado negativo e, portanto, foram iniciadas pulsoterapia e infusão de imunoglobulina humana (0,5g/kg/dose), com regressão completa dos sintomas neurológicos. Um mês depois, durante uma tentativa de desmame da corticoterapia, apresentou recorrência dos sintomas anteriores, associada a distúrbio do sono. Nesse contexto, foram realizados novos exames de rastreamento, que evidenciaram uma formação expansiva paravertebral lombar direita.

Após o restabelecimento da dose plena de corticosteroides, foi indicada a ressecção do tumor, realizada sem complicações. A análise anatomopatológica revelou ganglioneuroma maduro, um tumor benigno e raro.

A paciente evoluiu com regressão total dos sintomas neurológicos e encontra-se em processo de desmame da corticoterapia, com boa tolerância.

Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa de nossa instituição (CAAE 80512124.1.0000.5543, parecer número 6.920.333). O relato de caso foi autorizado pelos pais da paciente mediante a assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido.

DISCUSSÃO

Relatamos o caso de uma lactente diagnosticada com síndrome de Kinsbourne, que apresentou pródromos virais e neoplasia oculta, tendo sido inicialmente conduzida como um caso de encefalite viral. Após o estabelecimento do diagnóstico, o tratamento consistiu em corticoterapia, infusão intravenosa de imunoglobulina e excisão tumoral, com bons desfechos clínicos, revelando um tipo raro de tumor benigno como causa subjacente da OMAS.

Conforme discutido inicialmente, o diagnóstico de OMAS é estabelecido quando estão presentes pelo menos três das seguintes características: (1) opsoclonia; (2) mioclonia ou ataxia; (3) distúrbio do sono; (4) neuroblastoma; entretanto, sua apresentação clássica é marcada pela tríade opsoclonia, mioclonia e ataxia, que foi fundamental para o diagnóstico de nossa paciente.

A associação entre a síndrome de Kinsbourne e os tumores neuroblásticos, como neuroblastoma e ganglioneuroma, tem sido estudada nas últimas décadas. Embora os tumores sólidos sejam frequentemente a

causa subjacente da síndrome, as infecções virais parecem desempenhar papel importante como fatores desencadeantes do início dos sintomas.[8] Observamos que esse padrão ocorreu em nossa paciente, previamente hígida, que, após desenvolver manifestações aparentemente virais, como febre, vômitos e prostração, evoluiu com achados neurológicos compatíveis com OMAS.

Está bem estabelecido na literatura que todo paciente com opsoclonia deve ser submetido a avaliação adequada, incluindo neuroimagem com contraste de todo o neuroeixo e punção lombar, além da exclusão de outras causas subjacentes, como intoxicações, infecções e distúrbios metabólicos.[9] Caso os resultados da investigação inicial sejam negativos, deve-se realizar nova avaliação para excluir tumores ocultos.[10] Esse foi, particularmente, o contexto clínico de nossa paciente, que foi avaliada duas vezes por meio de exames laboratoriais, análise do líquido cefalorraquidiano e neuroimagem antes que qualquer alteração fosse identificada 06 meses depois. Por outro lado, é possível que, mesmo após investigação extensa, nenhuma neoplasia oculta seja encontrada, resultando, assim, em OMAS idiopática, conforme descrito por Rosse et al. (2023)[11], que relataram uma lactente tratada com sucesso com corticoterapia, IVIG e rituximabe.

Como se sabe que metade dos casos de OMAS pode estar associada ao neuroblastoma, recomenda-se a avaliação sérica e urinária de catecolaminas [ácido homovanílico (HVA) e ácido vanilmandélico (VMA)], além de marcadores inflamatórios, como proteína C-reativa e ferritina, e exames para síndrome de lise tumoral (desidrogenase lática e eletrólitos).[12]

Nesse contexto, um estudo retrospectivo unicêntrico que acompanhou 13 crianças com OMAS propôs um algoritmo diagnóstico para casos clinicamente suspeitos de OMAS. Os autores propuseram que a investigação inicial incluísse exames de sangue (com perfis tireoidiano, hepático, autoimune e metabólico, além de alfafetoproteína, reações em cadeia da polimerase para vírus, toxicologia e níveis vitamínicos), eletroencefalograma, exame de urina (toxicologia e cromatografia de ácidos orgânicos), ressonância magnética de crânio e avaliação oftalmológica. Caso persistisse incerteza diagnóstica, deveria ser realizada coleta de líquido cefalorraquidiano e, se houvesse suspeita de infecção, deveria ser realizada sorologia. Caso fossem identificadas anormalidades anatômicas na RM, deveria ser realizado rastreamento de neoplasia por meio de ultrassonografia testicular, cervical, abdominal e pélvica. Por fim, se o rastreamento inicial fosse normal, deveriam ser realizados RM de corpo inteiro e/ou PET scan e/ou cintilografia e, se os sintomas fossem progressivos, sequenciamento genético.[13]

Ao compararmos nossos achados com a literatura, observamos que, em uma coorte de 10 anos de crianças acompanhadas no departamento de neurologia do maior hospital pediátrico da América Latina, de um universo de 50,000 pacientes analisados, 10 foram diagnosticados com OMAS. Na amostra estudada, metade apresentava neoplasia como causa subjacente da síndrome de Kinsbourne, como neuroblastoma, linfoma de Burkitt e leucemia. Apenas 1 paciente apresentou recuperação completa dos sintomas após o tratamento.[14] Nossa paciente, por outro lado, apresentava um tumor neuroblástico benigno como causa primária da síndrome e, após tratamento imunossupressor associado à excisão tumoral, evoluiu com resolução completa dos sintomas.

Além disso, em uma coorte japonesa de 73 pacientes com OMAS, o intervalo entre o início da OMAS e o estabelecimento da terapia inicial variou de 3 a 76 dias, com média de 20 dias. Adicionalmente, observou-se que as crianças com sequelas neurológicas tendiam a apresentar intervalo prolongado entre o início dos sintomas e a terapia adequada, sugerindo que o diagnóstico precoce poderia melhorar os desfechos neurológicos.[15] Paralelamente, em uma coorte indiana, o intervalo médio foi de 6 meses (variação: 2-24 meses), o que coincide com o intervalo observado em nossa paciente entre o início dos sintomas e o diagnóstico correto.[16] Esse atraso diagnóstico pode ser atribuído ao diagnóstico inicial incorreto, como ocorreu com nossa paciente, e à apresentação atípica dos sintomas.[15,16]

Dessa forma, a chave para um diagnóstico oportuno e preciso parece exigir atenção especial à sobreposição de três entidades clínicas: ataxia cerebelar aguda, cerebelite aguda e síndrome de opsoclonia-mioclonia. Enquanto a ataxia cerebelar aguda é uma condição benigna, caracterizada por ataxia, nistagmo, hipotonia e disartria, a cerebelite representa um quadro clínico mais grave, com sinais neurológicos focais, hipertensão intracraniana e alteração da consciência.[17] Na primeira, a neuroimagem é normal, o prognóstico é bom e espera-se recuperação mais rápida, enquanto, na cerebelite, a neuroimagem é anormal, os sintomas podem ser fulminantes e os desfechos em longo prazo são menos favoráveis.[18,19] Embora a ataxia seja observada nos três contextos, a presença de ataxia persistente acompanhada de sintomas comportamentais e mioclonia induzida pela ação deve levar os médicos a considerar OMAS.[20]

Nesse cenário, após o estabelecimento do diagnóstico, deve-se indicar o tratamento adequado. Apesar de ainda haver escassez de ensaios clínicos nessa área, devido à possível natureza imunomediada da doença, a imunoterapia é amplamente utilizada. Em uma coorte espanhola de 20 pacientes com OMAS tratados com terapia tripla — infusão de imunoglobulina (IVIG), dexametasona e fármaco de segunda linha, como rituximabe ou ciclosporina —, embora não tenha sido encontrada associação estatística entre o início precoce do tratamento e melhor prognóstico, observou-se menor prevalência de sequelas cognitivas aos dois anos.[20] Da mesma forma, um ensaio clínico aberto randomizou 53 crianças com tumores neuroblásticos malignos para receber IVIG ou não receber IVIG, além de prednisona e ciclofosfamida, a quimioterapia para neuroblastoma. Observou-se melhora na avaliação pela escala de gravidade da OMAS em 81% dos

pacientes designados para IVIG, em comparação com o grupo que não recebeu IVIG (41%).[21]

Nesse contexto, Rossor et al. (2022)[22] propuseram um algoritmo terapêutico que recomenda iniciar tratamento multimodal dentro de 2 semanas após o diagnóstico com: (1) corticoterapia (prednisolona, ACTH, pulsos de metilprednisolona ou pulsos de dexametasona oral) durante um ano; (2) IVIG ou plasmaférese; e (3) ciclofosfamida ou rituximabe. Os autores sugerem que essa abordagem melhora os desfechos em longo prazo e reduz as recidivas dos sintomas.

Embora o tratamento da síndrome de opsoclonia-mioclonia-ataxia baseado em evidências ainda represente um desafio, esses achados sugerem que a combinação de corticosteroide, IVIG e quimioterapia específica para neuroblastoma, quando este for identificado, deve constituir a base do tratamento da OMAS.[23]

Em conclusão, a síndrome de opsoclonia-mioclonia-ataxia é uma condição neurológica rara e pouco difundida, que apresenta estreita relação com tumores neuroblásticos. Apresentamos o caso de uma lactente de um ano de idade diagnosticada com essa síndrome, cujos primeiros sinais clínicos foram pródromos virais e, por esse motivo, a criança foi inicialmente conduzida como um caso de encefalite viral. Este caso destaca a importância de discutir essa doença a fim de garantir um diagnóstico oportuno e preciso e, consequentemente, possibilitar que as crianças recebam tratamento adequado e apresentem melhores desfechos em longo prazo.

INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

Financiamento: Os autores declaram que não receberam financiamento específico para a realização deste estudo.

Conflito de interesses: Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Número CAAE de aprovação no Comitê de Ética: 80512124.1.0000.5543

REFERÊNCIAS

1. Wong A. An update on opsoclonus. Curr Opin Neurol. 2007;20(1):25-31. DOI: http://www.doi.org/10.1097/WCO.0b013e3280126b51
2. Pang KK, de Sousa C, Lang B, Pike MG. A prospective study of the presentation and management of dancing eye syndrome/opsoclonus-myoclonus syndrome in the United Kingdom. Eur J Paediatr Neurol. 2010;14(2):156-61. DOI: http://www.doi.org/10.1016/j.ejpn.2009.03.002
3. Rudnick E, Khakoo Y, Antunes NL, Seeger RC, Brodeur GM, Shimada H, et al. Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome in neuroblastoma: clinical outcome and antineuronal antibodies. A report from the Children's Cancer Group Study. Med Pediatr Oncol. 2001;36(6):612-22. DOI: http://www.doi.org/10.1002/mpo.1138
4. Mitchell WG, Davalos-Gonzalez Y, Brumm VL, Aller SK, Burger E, Turkel SB, et al. Opsoclonus-ataxia caused by childhood neuroblastoma: developmental and neurologic sequelae. Pediatrics. 2002;109(1):86-98. DOI: http://www.doi.org/10.1542/peds.109.1.86
5. Koh PS, Raffensperger JG, Berry S, Larsen MB, Johnstone HS, Chou P, et al. Long-term outcome in children with opsoclonus-myoclonus and ataxia and coincident neuroblastoma. J Pediatr. 1994;125(5 Pt 1):712-6. DOI: http://www.doi.org/10.1016/S0022-3476(94)70062-1
6. Pohl KR, Pritchard J, Wilson J. Neurological sequelae of the dancing eye syndrome. Eur J Pediatr. 1996;155(3):237-44. DOI: http://www.doi.org/10.1007/BF01953945
7. Tate ED, Allison TJ, Pranzatelli MR, Verhulst SJ. Neuroepidemiologic trends in 105 US cases of pediatric opsoclonus-myoclonus syndrome. J Pediatr Oncol Nurs. 2005;22(1):8-19. DOI: http://www.doi.org/10.1177/1043454204272560
8. Hero B, Schleiermacher G. Update on pediatric opsoclonus-myoclonus syndrome. Neuropediatrics. 2013;44(6):324-9. DOI: http://www.doi.org/10.1055/s-0033-1358604
9. Margolin E, Jeeva-Patel T. Opsoclonus. In: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
10. Oh SY, Kim JS, Dieterich M. Update on opsoclonus-myoclonus syndrome in adults. J Neurol. 2019;266(6):1541-8. DOI: http://www.doi.org/10.1007/s00415-018-9138-7
11. Rosse RS, Macedo MV, Noronha TG, Quintans MDS, Fernandes AR. Síndrome opsoclonus-mioclonus-ataxia: relato de caso. Resid Pediatr. 2023;13(2):1-4. DOI: http://www.doi.org/10.25060/residpediatr-2023.v13n2-511
12. Bhatia P, Heim J, Cornejo P, Kane L, Santiago J, Kruer MC. Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome in children. J Neurol. 2022;269(2):750-7. DOI: http://www.doi.org/10.1007/s00415-021-10536-3
13. Urtiaga Valle S, Souvannanorath S, Leboucq N, Haouy S, Rivier F, Roubertie A, et al. Monocentric retrospective clinical outcome in a group of 13 patients with opsoclonus-myoclonus syndrome, proposal of diagnostic algorithm and review of the literature. Eur J Paediatr Neurol. 2022;40:18-27. DOI: http://www.doi.org/10.1016/j.ejpn.2022.07.002
14. Zeny MS, Valle DA, Santos MLSF, Bara TS, Cordeiro ML. Characteristics of opsoclonus-myoclonus syndrome in patients of the largest pediatric hospital in Latin America. Pediatr Neurol. 2024;154:9-14. DOI: http://www.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2023.12.028
15. Takama Y, Yoneda A, Nakamura T, Nakaoka T, Higashio A, Santo K, et al. Early detection and treatment of neuroblastic tumor with opsoclonus-myoclonus syndrome improve neurological outcome: a review of five cases at a single institution in Japan. Eur J Pediatr Surg. 2016;26(1):54-9. DOI: http://www.doi.org/10.1055/s-0035-1564714
16. Huddar A, Bindu PS, Nagappa M, Bharath RD, Sinha S, Mathuranath PS, et al. Pediatric opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome: experience from a tertiary care university hospital. Neurol India. 2018;66(5):1332-7. DOI: http://www.doi.org/10.4103/0028-3886.241404
17. Desai J, Mitchell WG. Acute cerebellar ataxia, acute cerebellitis, and opsoclonus-myoclonus syndrome. J Child Neurol. 2012;27(11):1482-8. DOI: http://www.doi.org/10.1177/0883073812450318
18. Levy EI, Harris AE, Omalu BI, Hamilton RL, Branstetter BF IV, Pollack IF. Sudden death from fulminant acute cerebellitis. Pediatr Neurosurg. 2001;35(1):24-8. DOI: http://www.doi.org/10.1159/000050381
19. Kamate M, Chetal V, Hattiholi V. Fulminant cerebellitis: a fatal, clinically isolated syndrome. Pediatr Neurol. 2009;41(3):220-2. DOI: http://www.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2009.03.018
20. Cantarín-Extremera V, Jiménez-Legido M, Aguilera-Albesa S, Hedrera-Fernández A, Arrabal-Fernández L, Gorría-Redondo N, et al. Opsoclonus-myoclonus syndrome: clinical characteristics, therapeutic considerations, and prognostic factors in a Spanish paediatric cohort. Neurologia (Engl Ed). 2023;38(2):93-105. DOI: http://www.doi.org/10.1016/j.nrleng.2020.04.030
21. de Alarcon PA, Matthay KK, London WB, Naranjo A, Tenney SC, Panzer JA, et al. Intravenous immunoglobulin with prednisone and risk-adapted chemotherapy for children with opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome associated with neuroblastoma (ANBL00P3): a randomised, open-label, phase 3 trial. Lancet Child Adolesc Health. 2018;2(1):25-34. DOI: http://www.doi.org/10.1016/S2352-4642(17)30130-X

22. Rossor T, Yeh EA, Khakoo Y, Angelini P, Hemingway C, Irani SR, et al. Diagnosis and management of opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome in children: an international perspective. Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2022;9(3):e1153. DOI: http://www.doi.org/10.1212/NXI.0000000000001153

23. Mitura-Lesiuk M, Dubaj M, Raniewicz M, Bigosiński K, Dembowska-Kupień A. Review of paraneoplastic syndromes in children with malignancy. Med Sci Monit. 2025;31:e947393. DOI: http://www.doi.org/10.12659/MSM.947393